

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE
DE LYON

Année 1967 - N° 74

TITRE DE LA THÈSE

LE SYNDROME
DE TURNER MALE

(à propos d'une observation personnelle)

THÈSE

présentée

à la Faculté mixte de Médecine et de Pharmacie de Lyon
et soutenue publiquement le 19 Mai 1967
pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Yvette FERRAT

née le 1^{er} Juillet 1936

à HAUTECOUR - Ain



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41552601_0020

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE
DE LYON

Année 1967 - N° 74

TITRE DE LA THÈSE

LE SYNDROME
DE TURNER MALE

(à propos d'une observation personnelle)

THÈSE

présentée

à la Faculté mixte de Médecine et de Pharmacie de Lyon
et soutenue publiquement le 19 Mai 1967
pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Yvette FERRAT

née le 1^{er} Juillet 1936

à HAUTECOUR - Ain

FACULTE MIXTE DE MEDECINE
ET DE PHARMACIE DE LYON

PERSONNEL DE LA FACULTE

Doyens Honoraires :

M. J. LEPINE - Membre de l'Institut
M. H. HERMANN - Correspondant de l'Institut

Doyen :

M. J. F. CIER

Assesseurs :

M. M. LEVRAT
M. J. DOURCHE

Conseiller Administratif :

M. H. PRUVOST

PROFESSEURS HONORAIRES

MM. PATEL - LEPINE - TRILLAT - GARIN
GATE - MARTIN - GABRIELLE - SANTY -
DUCLOS - GUILLEMINET - HERMANN -
ROCHET - POLLOSSON - ENSELME -
WERTHEIMER - SARROUY - BANSILLON -
DECHAUME - LACROIX.

PROFESSEURS

MM.

J. CIBERT	Clinique urologique
P. PONTUS	Physique biologique (détaché à Beyrouth)
M. CHAMBON	Chimie organique et toxicologie
F. PAUPERT-RAVAULT	Clinique médicale B
R. FROMENT	Clinique et prophylaxie cardio-vasculaires
P. CROIZAT	Clinique médicale C
P. MALLET-GUY	Clinique chirurgicale A
L. REVOL	Pharmacie galénique
H. PIGEAUD	Clinique obstétricale
J. BOURRET	Médecine du Travail
M. LEVRAT	Clinique médicale A
R. SOHIER	Bactériologie - Virologie - Immunologie
G. NETIEN	Botanique et Cryptogamie
P. BERTRAND	Clinique chirurgicale C
A. BADINAND	Chimie analytique pharmaceutique
B. DREVON	Pharmacie chimique et Pharmacologie
L. ROCHE	Médecine légale et Déontologie
J. COUDERT	Parasitologie et Pathologie exotique

P. MOUNIER-KUHN	Clinique d'Oto-Rhino-Laryngologie et d'Audiophonologie
L. PAUFIQUE	Clinique ophtalmologique
H. THIERS	Clinique de Dermatologie, Syphiligraphie et Allergologie
J. BRUN	Clinique de Pneumophtisiologie
J. CREYSSEL	Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique
M. DARGENT	Clinique carcinologique
M. BERGER (1)	Physique nucléaire appliquée à la Médecine
A. GUICHARD	Anatomie pathologique
P. GIRARD	Pathologie générale et expérimentale
M. GIRARD	Clinique médicale D
M. LATARJET	Anatomie
R. PEYCELON	Clinique chirurgicale B
A. VACHON	Pathologie médicale
P. GALY	Physio-pathologie des voies respiratoires
J. PAPILLON	Radiologie
M. JEUNE	Clinique médicale infantile et Hygiène du 1er âge
A. GONIN	Thérapeutique
P. MONNET	Clinique médicale infantile B
J. CHATONNET	Physiologie B
P. GUINET	Clinique endocrinologique
H. COLLET (1)	Chimie générale et pharmaceutique
A. TRILLAT	Clinique de chirurgie orthopédique
Ch. FREIDEL	Clinique stomatologique
J. MARION	Clinique de chirurgie et d'Orthopédie infantiles
J. DORCHE	Matière médicale et Législation pharmaceutique
L. MANSUY (1)	Neurochirurgie
L. REVOL (1)	Hématologie
J. LECUIRE (1)	Neurochirurgie
H. LIARAS (1)	Clinique chirurgicale propédeutique
L. PERROT	Chimie
J.F. CIER	Physiologie A
J. PERRIN	Thérapeutique chirurgicale et Chirurgie opératoire
P. GOINARD (1)	Clinique thérapeutique chirurgicale et chirurgie expérimentale
P. MICHAUD	Clinique de Chirurgie cardiaque
M. PONT (1)	Médecine générale
J. TRAEGER (1)	Pathologie métabolique et rénale
J. MATHIEU	Clinique gynécologique
G. FAUCON	Biologie médicale et Pharmacodynamie
A. BERTOYE	Clinique des Maladies infectieuses
G. VIGNON	Hydrologie thérapeutique, Climatologie et Ecologie sociale
D. VINCENT	Biochimie appliquée
A. CIER	Pharmacodynamie
L. COLOBERT	Chimie biologique et médicale
X.....	Pathologie chirurgicale
X.....	Clinique neuro-psychiatrique de d'Hygiène mentale
X.....	Physiologie et Pathologie obstétricales
X.....	Hygiène et Action sanitaire et sociale
X.....	Histologie et Embryologie

(1) - Professeurs à titre personnel.

PROFESSEURS SANS CHAIRE

MM.

ROMAN	Parasitologie
FEROLDI	Anatomie pathologique
MORET	Physique biologique
ODDOUX	Botanique et Cryptogamie
de SOLLIERS	Chimie analytique
DESPIERRES	Médecine générale
GARIN	Parasitologie
TOLOT	Médecine du Travail
THIVOLET	Hygiène
MALLEIN	Chimie analytique
PINET	Electro-Radiologie
COLOMB	Dermatologie

MAITRES DE CONFERENCES AGREGES TITULAIRES

MM.

CREYSSSEL R.	Chimie biologique
GUYOTAT	Neuro-psychiatrie
DESCOTES	Chirurgie générale
JOUVET	Pathologie expérimentale
PEYRIN	Physique biologique
TOMMASI	Anatomie pathologique
BUFFARD	Electro-radiologie
LEJEUNE	Médecine générale et thérapeutique
de MOURGUES Fr.	Stomatologie
NAUSSAC	Maladies infectieuses
REBOUILLAT	Chirurgie générale
ROMAGNY	Pédiatrie
DELAHAYE	Médecine générale
DELEUZE	Anesthésiologie
GIRAUD	Electro-radiologie diagnostic et thérapeutique
MICHEL	Anesthésiologie
FRANCOIS	Pédiatrie et Puériculture
MICHOULIER	Chirurgie générale
LAMBERT	Médecine générale
FRIES	Médecine générale
GILLY	Pédiatrie
ROBERT	Médecine générale
BOUCHET	Anatomie
BETHENOD	Pédiatrie
GERMAIN	Immunologie, sérologie, hématologie
KALB	Pneumo-phtisiologie
LARBRE	Pédiatrie
SOUSTELLE	Chirurgie générale
VIALA	Médecine générale
VINCENT	Bactériologie, parasitologie, virologie
GIROD	Histologie et Embryologie
GRAS	Chimie biologique

MM.	
COLIN	Médecine légale
BERTRAND	Chimie biologique
MARET	Chirurgie générale
VIALLIER-RAYNARD	Bactériologie
CHOLLAT	Electro-radiologie
FLEURETTE	Bactériologie
FLANDROIS	Physiologie
MOREL	Hématologie
TERMET	Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire
FREDERICH	Pharmacologie
DAUDET	Chirurgie infantile
BRUNE	Médecine générale et Thérapeutique
LOMBARD-PLÂTET	Chirurgie générale
BOUVIER	Rhumatologie
FREYCON	Pédiatrie
LAPRAS	Neuro-chirurgie
PELLET	Physiologie
DUQUESNEL	Electroradiologie
DEJOUR	Orthopédie et Traumatologie
MOULIN	Dermato-Vénérologie
PERRIN-FAYOLLE	Pneumo-phtisiologie
PALIARD	Médecine générale et Thérapeutique
MORGON	O. R. L.
PAUPERT-RAVAULT	M. Ophtalmologie
MOTIN	Anesthésiologie
PASQUIER	Médecine générale et Thérapeutique
VAUZELLE	Anatomie pathologique
CZYBA	Histologie et Embryologie
CABANAC	Physiologie
TOURAINÉ	Pneumo-phtisiologie
BEL	Médecine générale et Thérapeutique
CHARVET	Gynécologie obstétrique
BRAILLON	Anatomie et Chirurgie générale
VILLIERS	Chirurgie générale
LOUISOT	Chimie biologique et Chimie des Explorations fonctionnelles
COURJON	Neuro-psychiatrie
MORNEX	Médecine générale

MAITRES DE CONFERENCES AGREGES STAGIAIRES

MM.	
FAVRE-GILLY	Hématologie
RIFFAT	Hygiène
ROLLET	Pharmacie galénique
BIZOLLON	Physique

AGREGES EN EXERCICE

MM.	
BONAMOUR	Ophtalmologie
FRANCILLON	Chirurgie générale
NOTTER	Gynécologie obstétricale
de MOURGUES G.	Chirurgie générale
DUMONT Martial	Obstétrique
SCHOTT	Neuro-psychiatrie
DEVIC	Médecine générale
SAUBIER	Chirurgie générale
DURAND	Urologie
HUGONNIER	Ophtalmologie
ALLEGRE	Neuro-chirurgie
GARDE	Médecine générale
FAYSSE	Orthopédie
GAILLARD	Oto-Rhino-Laryngologie
PERRIN A.	Médecine générale
NORMAND	Médecine générale
MOUNIER-KUHN A.	Chirurgie générale
CHASSARD	Electro-radiologie
GARMIER	Obstétrique
DUMAS	Stomatologie
SCHNEPP	Orthopédie
NOEL	Médecine générale

~ ~ ~ ~ ~

Examineurs de la Thèse :

Président : M. le Professeur M. JEUNE

Assesseurs : M. le Professeur Agrégé J.M. ROBERT
M. le Professeur Agrégé J. BERTRAND
M. le Professeur Agrégé F. FREYCON

A LA MEMOIRE DE MON PERE

A MA MERE

En témoignage de mon affection
et de ma profonde reconnaissance.

Sa vie de sacrifices toujours consentis avec joie est pour moi un exemple.

A MON FRERE, A MA SOEUR,
A MON BEAU-FRERE, A LEURS ENFANTS

A TOUTE MA FAMILLE

A TOUS MES AMIS .

A NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DE THESE

Monsieur le Professeur M. JEUNE

Il nous a fait le grand honneur
d'accepter la présidence de cette thèse.
Nous l'en remercions.

Un semestre passé dans son service
nous a donné le privilège d'apprécier la
clarté et l'élégance de son raisonnement
et l'étendue de sa culture, et nous nous
réjouissons de suivre à nouveau très pro-
chainement son enseignement fructueux.

Nous avons été profondément touchée
par l'aide bienveillante et précieuse qu'il
nous a apportée plusieurs fois.

Nous le prions d'accepter l'expression
de notre respectueuse gratitude et de no-
tre profonde admiration.

A NOS JUGES

Monsieur le Professeur Agrégé J. M. ROBERT

Nous avons eu de multiples occasions d'apprécier la rigueur et l'habileté de son raisonnement au cours d'un semestre passé sous son attachante autorité et de deux années d'un enseignement passionnant de la génétique.

C'est avec une infinie gentillesse qu'il a jadis orienté notre voie vers la pédiatrie. Il nous a fait l'honneur de s'intéresser à nos recherches au cours de la préparation de cette thèse.

C'est une joie de pouvoir lui témoigner notre infinie gratitude et notre respectueux attachement.

Monsieur le Professeur Agrégé J. BERTRAND

Nous avons fréquemment eu le plaisir
d'apprécier sa gentillesse, sa courtoisie
et l'étendue de ses connaissances.

Nous sommes sensible à sa présence
parmi nos juges et nous lui exprimons no-
tre sincère gratitude.

Monsieur le Professeur Agrégé F. FREYCON

Au cours de notre externat, la préci-
sion de ses connaissances et sa puissance
de travail nous ont impressionnée.

Nous le remercions d'avoir bien voulu
juger cette thèse. Qu'il soit assuré de tou-
te notre gratitude.

A NOS MAITRES DANS LES HOPITAUX

Monsieur le Professeur POLLOSSON

Monsieur le Professeur DECHAUME

Monsieur le Professeur Agrégé SCHOTT

Monsieur le Professeur THIVOLET

Monsieur le Professeur SARROUY

Monsieur le Professeur CROIZAT

Monsieur le Professeur REVOL

Deux semestres passés dans son service demeurent un de nos meilleurs souvenirs d'externe. Nous le remercions de nous avoir accueilli avec tant de bienveillance et de nous avoir prodigué son riche enseignement avec une patience qui nous a émue. Nous lui exprimons notre infinie reconnaissance.

Monsieur le Professeur Agrégé VIALA

Monsieur le Professeur JEUNE

A Monsieur le Docteur L. GAILLARD

Nous le remercions de la confiance
dont il nous a honorée en nous admet-
tant dans son service et en nous propo-
sant ce sujet de thèse.

Deux années durant, il nous a
communiqué sa riche expérience et son
savoir étendu.

Qu'il veuille bien accepter l'ex-
pression de notre vive reconnaissance.

A Mademoiselle le Docteur DELPHIN

Nous remercions le Professeur BERGER ,
Madame le Docteur LAURENT
et le Docteur SALLE
pour leur précieuse collaboration à
l'établissement du dossier de notre
malade.

INTRODUCTION

FLAVELL en 1943 décrivait chez un sujet de sexe masculin un tableau assez semblable à ce qui avait été observé antérieurement par TURNER chez la femme; et du fait de cette similitude, il parla le premier de syndrome de Turner mâle.

Cette notion s'est progressivement enrichie d'éléments paracliniques permettant d'en porter un diagnostic plus solide qui reste néanmoins controversé par certains auteurs.

L'étude de l'affection a bénéficié de la pratique plus fréquente des biopsies testiculaires et des dosages hormonaux, et de l'apport de la génétique.

Depuis le premier cas décrit, de nouvelles observations ont été rapportées. Parmi celles-ci, nous en avons retenu trente-trois, y compris la nôtre, parce qu'elles paraissent indiscutablement illustrer le syndrome. Ce dernier suscite un intérêt de plus en plus grand ; et parmi les travaux de ces dernières années, les plus remarquables sont ceux de HELLER, NOWAKOWSKI et LENZ, OVERZIER, FRACCARO, MEYERSON et SACCOMANI.

OBSERVATION PERSONNELLE

Nous présentons le cas du jeune Alain M..... (n° 11 614)

Le dossier établi dans le service de médecine infantile de la clinique Eugène André, nous a été communiqué par le Docteur Gaillard.

Il s'agit d'un adolescent né le 3 novembre 1946.

Sa mère était alors âgée de 28 ans, et son père de 37 ans.

Le seul élément notable de ses antécédents héréditaires est la petite taille du père : 1,58 m, alors que celle de la mère est normale: 1,63 m.

Il a une soeur aînée, mariée et mère de deux enfants.

Un jeune frère est décédé à l'âge de 18 jours de cause indéterminée.

Son poids de naissance est de 3 kg.

Il a marché à 15 mois.

On ne trouve dans ses antécédents pathologiques que de l'asthme en bas âge, la rougeole, les oreillons, la varicelle et la coqueluche.

Il a toujours été de petite taille : en mai 1963, à 16 ans, il mesurait 1,39 m et pesait 27,800 kg.

Il est examiné le 2 février 1965 dans le service du Docteur Gaillard.

Il présente :

- un nanisme
- un visage triangulaire d'aspect vieillot
- un cubitus valgus
- une implantation basse des oreilles et des cheveux

- un thorax en carène
- et une petite hypertrophie thyroïdienne.

L'examen clinique ne met en évidence aucune malformation

Au point de vue morphologique, on constate :

- une taille de 1,46 m
le retard est de 23,4 cm sur la moyenne, soit près de 4 déviations standard (D.S.)
- un poids de 29,600 kg
le retard est de 9,400 kg, soit près de 1,5 D.S.
- les autres mensurations montrent que :
 - . le périmètre crânien est de 52 cm (normale pour la taille : 54 cm retard supérieur à 1 D.S.)
 - . le périmètre thoracique est de 63 cm (normale pour la taille:64 cm)
 - . le rapport $\frac{PT}{PC}$ est égal à 1,21 (normale pour la taille : 1,25 ; normale pour l'âge : 1,43)
 - . le diamètre biacromial est de 25,5 cm
 - . le diamètre bicrête de 23 cm
 - . le rapport $\frac{DA}{EC} = 1,1$ (normale pour la taille 1,35 ; normale pour l'âge 1,37)
 - . le diamètre bitrochantérien est de 24 cm
 - . la distance pubis- plante du pied est de 72,5 cm
 - . le rapport $\frac{I}{S}$ est donc égal à 0,97 (normale pour la taille : 1,03 ; normale pour l'âge 1,02)
 - . Enfin, la longueur des membres supérieurs est de 66 cm.

Du point de vue pubertaire, il n'existe pas de poils axillaires et seulement une ébauche de pilosité pubienne. Les testicules sont d'un volume chiffrable par T2 ; la verge est proportionnellement un peu plus développée: V3.

Le quotient intellectuel est certainement abaissé, mais n'a pas été chiffré d'une façon précise.

Les radiographies du crâne, de la colonne dorsale et lombaire sont sensiblement normales. Il n'existe pas de malformations.

EXAMENS BIOLOGIQUES

- cholestérol : 2,53 gr %.
- lipémie : 7 gr %.
- épreuve d'hyperglycémie provoquée : clocher très retardé à la 90ème minute, mais d'amplitude normale
- épreuve d'hypoglycémie provoquée normale
- hémogramme normal
- urée sanguine à 0,35 gr %.
- urographie intraveineuse normale
- la tension artérielle est à 11/7
- fond d'oeil et champ visuel sont normaux.

. Examens du métabolisme de l'iode

- fixation thyroïdienne de l'iode radioactif en % de la dose ingérée ⁽¹⁾ :

35% à la 20ème heure

21% à la 6ème heure

35% à la 12ème heure

après ingestion de 300 mg de perchlorate de potassium :

10 minutes : 35 %

30 minutes : 35 %

45 minutes : 35 %

- élimination urinaire de l'iode radioactif en % de la dose ingérée :

6 heures : 38,5 %

24 heures : 61 %

(1) : Laboratoire de Physique Biologique de la Faculté de Médecine de Lyon (Professeur BERGER) -

- la radioactivité du sérum est à la 24^{ème} heure (en % de la dose ingérée) :
 - . radioactivité globale : 0,32 %
 - . taux de conversion : 65 % d'iode organique
 - . d'où P.B.I. 131 = 0,21 % de la dose
- dosage de l'iode organique stable du sérum :
 - . P.B.I. 127 = 7,3 microgrammes pour 100 ml de sérum
- cartographie thyroïdienne normale.

Donc le métabolisme de l'iode est normal. Il n'existe pas d'insuffisance thyroïdienne. Mais on note l'existence d'une fraction iodée non hormonale de 3,3 microgrammes % nettement plus élevée que chez le sujet normal, analogue à ce qu'on observe dans les retards de croissance d'origine centrale.

- test à l'eau normal
- 17 hydroxycorticostéroïdes : 4,82 2,80 et 4,02 mg / 24 h
- 17 céstostéroïdes : 4,4 mg / 24 h
- corticoïdes cétogéniques en C 17 : 8 mg / 24 h
- test à l'A.C.T.H. : 17 hydroxycorticostéroïdes s'élevant de 2,80 mg par 24 heures à 21,75 mg par 24 heures
- tandis qu'au test au métopyron, ils s'élèvent de 4,02 mg à 18,9 mg par 24 heures
- F.S.H. : 160 unités souris.

- Test de Barr négatif

- carvotype normal (Madame le Docteur LAURENT)

44 A + X Y

. biopsie testiculaire (Docteur SALLE)

- le tissu interstitiel est très oedémateux, mais cet aspect est peut-être secondaire au traumatisme chirurgical. Il existe en son sein des cellules de Leydig en nombre normal, mais leur aspect est pathologique : elles sont vacuolaires, et il

n'a été vu dans aucune de ces cellules de cristaalloïdes de Reincke.

- les tubes séminipares sont de nombre et de volume sensiblement normaux pour l'âge du malade ; on retrouve parfaitement la double basale normale pour l'âge, mais il existe un blocage de la maturation des spermatogonies au stade de spermatocyte primitif. Le syncitium de Sertoli est d'aspect normal.

En somme, atrophie testiculaire avec blocage de la spermatogenèse,

Le diagnostic de syndrome de Turner mâle est alors porté, et l'enfant est soumis à une thérapeutique substitutive. Il reçoit 100 mg de Testostérone Retard deux fois par mois. Il est revu au bout de deux mois : il a grandi de 1,5 cm et grossi de 3,300 kg. Les organes génitaux externes ne sont pas modifiés. L'âge osseux est de 14 ans.

Le traitement est poursuivi à la dose de 300 mg de Testostérone Retard par mois pendant deux mois. L'enfant est revu le 17 juillet 1965. Il mesure 1,50 m et pèse 33,700 kg. La progression staturale a donc été de 3 cm en deux mois. Les signes pubertaires sont maintenant évidents ; il y a un net développement de la pilosité pubienne. L'âge osseux est de 15 ans. Un nouveau dosage de F.S.H. est pratiqué : il est à moins de 5 unités souris.

L'enfant reçoit encore 100 mg de Testostérone par mois pendant deux mois. Il n'est revu que quatre mois plus tard, soit deux mois après l'interruption du traitement. La taille est alors de 1,51 m ; le poids de 34 kg. Il y a donc eu un arrêt de la croissance. Les organes génitaux sont à A O, P 3, T 2, V 4.

L'enfant est remis à 100 mg de Testostérone Retard par mois. Il n'a pas été réexaminé depuis ce moment.

DEFINITION

Nous avons revu l'ensemble de la littérature concernant ce sujet, et constaté que les divergences, et partant les possibilités de discussion étaient liées aux différences de critères retenus par les auteurs. Ceci permettait à chacun de critiquer les autres.

C'est ainsi que NOWAKOWSKI exigeait formellement la présence de prérygium colli pour admettre le diagnostic, alors que d'autres le portaient devant toutes les malformations de la série turnérienne isolées ou groupées.

Par ailleurs, les idées ont évolué à la lumière des progrès réalisés dans la connaissance des dysgénésies gonadiques.

En 1932, DECOURT et GUINET, dans leur ouvrage sur les états intersexuels, refusaient le nom de Turner mâle au syndrome associant malformations somatiques et altérations du testicule ; alors que GUINET admet son autonomie quatre ans plus tard dans l'Encyclopédie Médico-chirurgicale.

Il est bien certain qu'il ne faut pas le considérer comme un syndrome absolument identique à celui qu'on observe dans le sexe féminin. Mais la similitude des malformations somatiques dans les deux sexes est frappante, et permet de faire un rapprochement.

La différenciation gonadique est certes plus poussée chez le mâle, mais il n'en est pas moins vrai que l'absence de toute formation germinative a été décrite ; et les arrêts de maturation aux derniers stades de la spermatogenèse semblent bien représenter une authentique dysgénésie de la glande génitale. D'ailleurs chez les turnériennes, on a signalé des cas de menstruation et constaté parfois des follicules ovariens à l'examen histologique, preuve formelle d'une différenciation de la gonade dans le sens d'un ovaire.

Le nom de Turner mâle fait image, et, même si les lésions anatomo-histologiques et le degré de différenciation génitale ne sont pas strictement comparables, il est très évocateur de l'ensemble malformatif qui le constitue.

Ce n'est donc pas un abus de termes de parler de syndrome de Turner mâle et d'en décrire un tableau superposable à celui du Turner classique des sujets phénotypiquement femelles, dont on sait que deux seuls critères sont constants : la dysgénésie ovarienne et certaines malformations, puisque l'importance et la gravité de ces dernières ainsi que du retard mental sont éminemment variables et qu'on peut rencontrer différents caryotypes.

De ce fait, pour retenir le nom de Turner mâle, il convient d'exiger des critères comparables à ceux qui existent dans le sexe féminin, c'est-à-dire une dysgénésie du testicule et les mêmes anomalies. Si ces dernières ne prêtent guère à discussion, il n'en est nullement de même pour la dysgénésie testiculaire.

Avant la puberté, elle ne saurait être affirmée uniquement par la diminution du volume des testicules qui peut relever de causes multiples. Seule la biopsie paraît être susceptible de prouver la dysgénésie quand le testicule n'est pas cryptorchide et après l'âge de 10 ans.

Après la puberté, une augmentation nette du taux des F.S.H., associée de préférence à une diminution de l'excrétion urinaire des androgènes, semble pouvoir remplacer la biopsie au moins en partie, en permettant d'affirmer une insuffisance primitive du fonctionnement glandulaire.

LES OBSERVATIONS DE LA LITTÉRATURE

Afin de pouvoir nous faire une opinion, nous avons colligé toutes les observations que nous avons pu nous procurer, et nous les avons groupées en tableaux ; nous les avons classées par ordre de certitude décroissante, d'après nos critères.

Dans le premier, nous avons réuni les observations où le caryotype est normal, et où toutes les preuves actuellement utilisables se rencontrent, c'est-à-dire une recherche correcte des malformations, une estimation du quotient intellectuel, un examen des organes génitaux externes, une biopsie testiculaire, des dosages hormonaux et un test de BARR. Nous avons pu réunir ainsi onze observations y compris la nôtre.

Notre deuxième tableau exige les mêmes critères, à ceci près qu'il existe des anomalies du caryotype. Ceci nous permettra de juger si le diagnostic de Turner mâle peut être retenu devant un caryotype anormal, comme il peut l'être dans le cas de Turner féminin. Nous en avons réuni 9 cas.

Dans le troisième tableau, nous avons groupé treize observations retenant les critères précédents, mais où la dysgénésie génitale est simplement affirmée par un taux de F.S.H. augmenté ou par la biopsie des testicules non cryptorchides de sujets suffisamment âgés. Ces observations ne comportent pas de caryotype et rarement des tests de BARR. Il s'agit de cas très probables.

TABLEAU I

Tableau I

Tableau I			TAILLE		MALFORMATIONS								ORGANES GENITAUX EX TERNES					
N°	Noms d'auteurs	Age - ans	Valeur - mètres	Retard	Ecart-standards	Ptérigium Colli	Cubitus valgus	Anomalies oculaires	Malformations cardio-vascul.	Déformation thoracique	Palais ogival	Implantation basse oreilles - cheveux	Divers	Retard mental	Cryptorchidie	Volume test. diminué	Système pileux	Divers
1	Fraccaro 1961	25	1,54	20	sup.3	+	+	+	+	+	+	+	Hyperlaxité des articul. des doigts et orteils. Faiblesse muscul. Hypo- plasie maxil. inférieur.	0	+	+	diminué	Verge petite. Diminution de la lib.
2	Morishima 1961	13 8/12	petit		3,5	+			+				Anomalies squelettiques	?	+		diminué	Verge petite
3	Beck 1962	15	1,47	17	3			+			+		Malformations rénales, osseuses : microcéphalie, micrognathie.	0		+		Verge petite. Prostate normale
4	De Gennes 1963	14 6/12	1,23	31	4	+	+	+	+	+	+	+	Hypotonie musculaire, naevi, cou court	QD 0,86	+			
5	Tritsch 1963 - cas 3	15 6/12	1,42	27,5	4	+	+	+	+	+	+	++	Hyperlaxité des doigts	0	+	+	diminué	
6	Gustavson 1964 - cas 2	5	0,99	11	sup.2	+	+	+	+		+	++	Cou court	QD 103 dilat. ven- tric.	+			Verge normale
7	Gerbeaux 1965	42	1,57	15	2,5	+	+	+	+	+	+	+	Pas de malf. rénales. Scoliose, limitation des mouvements articulaires. Raccourcissement des 4° et 5° métacarpiens.	100		+	diminué	Verge normale scrotum petit libido diminuée
8	Meyerson 1965	13	1,32	21	3	+	+			+		+	Hyperlaxité articulaire cyphose, malformation des orteils	0	+			
9	Heller 1965 - cas 1	7	1,14	8,5	1,5	+		+					Malformation des voies urinaires, Hypotonie musculaire, malf. oss., surdité	+		+		Verge normale scrotum normal
10	Schoen 1965 - cas 2	7 15	?	?	2	+	+			+			Surdité	+	+		diminué	
11	Gaillard et Delphin 1966	19	1,46	18,5	3		+			+		+		+		+	diminué	Verge petite. Scrotum normal pas de libido

BIOPSIE TESTICULAIRE						DOSAGES HORMONAUX		GENETIQUE	
Tubule	Cellules de Sertoli	Cellules de Leydig	Lignée germinale	Tissu interstitiel	Divers	F S H	17 céto-stéroïdes et autres cortico-stéroïdes	Test de Barr	Caryotypes
Sclérose	+	Hyperplasie et vacuoles	Aplasie	Fibrose		>96	0,7 à 3,3	-	44XY
Dysgénésie		0	Arrêt de maturation : pas de spermatogonie			<5	Normal	-	44XY
Epais et fibreux			Arrêt de maturation : rares spermatogonies	Rare, atrophique av/sclérose	Lésions vasculaires	>50	7,5 passant à 18 sous ACTH 17 OH 0,95 passant à 7,5 sous ACTH	-	44XY
Peu nombreux	+	0	Pas de spermatogonie			3		-	44XY
Diminution du diamètre, paroi normale	+ rares		Aplasie	Augmenté		>53	4,5 8,5 6,6	-	44XY
Petits et très espacés	rares	0	Pas de spermatogonie	Légèrement fibreux et cell. irrégulières		<6	0,6 17 OH 2,9	-	44XY
Rares, petits avec gaine conjonctive épaisse	+	+	Spermatogonies rares, pas de spermatozoïdes	Fibreux et peu vascularisé		25 50	9 17 OH 6,5	-	44XY
						48	1,5 1,7 17 OH 5,2 4,8	-	44XY
	0	0	Pas de spermatogonie	Fibreux		?		-	44XY
Petits			Arrêt de maturation au stade spermatogonie	0		80 à 15a1/2	3,9 à 14a1/2 17OH 5,8 à 14a1/2	-	44XY
Normaux	+	Vacuoles	Arrêt de maturation au stade spermatogonie	Oedémateux		160	4,4 17 OH 4,82	-	44XY

TABLEAU II

Tableau II

Tableau II				TAILLE		MALFORMATIONS												ORGANES GENITAUX EX TERNES	
N°	Noms d'auteurs	Age - ans	Valeur - mètres	Retard	Ecart-standards	Ptérigium Colli	Cubitus valgus	Anomalies oculaires	Malformations cardio-vascul.	Déformation thoracique	Palais ogival	Implantation basse oreilles - cheveux	Divers	Retard mental	Cryptorchidie	Volume test. diminué	Système pileux	Divers	
12	Ferguson 1960 - cas 1	22	1,70	0		+							Synostose radiocubitale	+		+			
13	Oikawa 1961 - cas 1 puis Salomon 1963	11 1/12	1,33	11,5	2	+		+	+				Malformations doigts et orteils, hyperlaxité articulaire	+	+	bi lat		Verge normale	
14	Lagens 1961	25	1,48	16	2,7	+	+		+			+	Malformations doigts et orteils, Hypotrophie musculaire	0		+	diminué	Verge et scrotum petits	
15	Klotz 1962	20	1,63	11	2		+							0		+			
16	Heller 1965 - cas 2	2 9/12	0,85	9	2,2	+	+	+	+				Malformations rénales lymphoedème malformations osseuses	+		+		Verge et scrotum normaux	
17	Sacrez 1965	9/12	0,64	9	4	C va rus	+	+		+		+	Microcéphalie Hypoplasie maxil. inf. Malformations rénales Cyphoscoliose Clinodactylie	QD 0,58		+		Verge petite	
18	Schoen 1965 - cas 1	9 6/12	P e t i t			+	+	+	+	+				+	+		diminué	Azoospermie à 16 a	
19	Ross 1965	16	1,42	19,5	3		+						Laxité nucale cutanée malformations osseuses	+	+	+	diminué	Hypospadias	
20	G.R. Burgio Francesca Severi et G. Blacatti 1966	4 9/12	0,91	17	3,9						+	+	Bifidité urétérale, rein double ? Hydronéphrose de l'hémi-rein inférieur Triradius axial en posi- tion r'						

BIOPSIE TESTICULAIRE						DOSAGES HORMONAUX		GENETIQUE	
Tubule	Cellules de Sertoli	Cellules de Leydig	Lignée germinale	Tissu interstitiel	Divers	F S H	17 céto-stéroïdes et autres cortico-stéroïdes	Test de Barr	Caryotypes
Atrophié sans basale	rare	anormales pigmentées	Pas de spermatogonie	Amorphe	Lésions vasculaires	>52	>4,2	+	44XXXY
Petits tubules	+	Très jeunes	Pas de spermatogonie	Normal		13/26		+	Mosaïque 4 ou 5 acrocentriques difficilement identifiables
Epaississement de la basale sans hyalinisation	+	diminuées	Arrêt de maturation au stade spermatocyte I			6	3,08 3,80	+	44XXY
Cellules indifférenciées	+	0	Arrêt au stade spermatogonie	Sclérose		100	6	non fait	44XXY/XY
NON FAITE							non faits		acrocentriques, supplément en 21/22, délétion 6-12 prob. en 12
Peu nombreux et cellules indifférenciées				Lâche		non faits	180 gammas	+	44XXXXY
	normales	augmentées	Pas de spermatogonie et arrêt avant spermatocyte	Oedémateux et hyperplasie		5 à 12 80 à 160		-	44XO/XX/XY
Adultes	anormales	grosses et pigmentées	Aplasie	Léger épaissement, hyalinisation de la base des membranes		normales	normal		44XO/XY
Fibrose légère			Hypoplasie			3,18	2,48	-	44XY (Y long)

TABLEAU III

Tableau III

Tableau 10			TAILLE		MALFORMATIONS								ORGANES GENITAUX EX TERNES					
N°	Noms d'auteurs	Age - ans	Valeur - mètres	Retard	Ecart-standards	Prérigium Colli	Cubitus valgus	Anomalies oculaires	Malformations cardio-vascul.	Déformation thoracique	Palais ogival	Implantation basse oreilles - cheveux	Divers	Retard mental	Cryptorchidie	Volume test. diminué	Système pileux	Divers
21	Mac Cullagh 1948	21	1,60	14	2,4	+		+			+		Luette bifide	?		+	diminué	
22	Oster 1954	10	1,16	22	4		+	+		+			crâniosténose clinodactylie	+	+			Petite verge
23	Fromm 1955	18	1,65	4	normal		+				+		Malformations osseuses	0		+	Normal	Verge normale Scrotum petit épididyme petit
24	Reiner et Grnja 1955	12	1,25	22	3		+						Cou court naevi	QD 0,69		+		Verge petite
25	Avin 1956	11	1,28 1/2	14	2,3		+			+			Cou court	0	+			Verge normale
26	Halonen 1956	21	1,49	25	sup. à +	+	+	+	+					?		+		Verge normale Prostate petite
27	Jackson 1957 - cas 1	30	1,49	15	2,5	+	+							?		+		Verge grosse Prostate petite
28	Becker 1957	16	1,72	normal			+					+	Côte cervicale, spina bifida, sacralisation L 5, déformation des vertèbres lombaires, retard âge osseux	0	+		diminué	Verge petite Scrotum petit
29	Sohval 1957	36	1,63	11	1,8	+	+						Klippel-Fail	+		+	diminué	Verge petite Libido diminuée Gynécomastie
30	Aslev 1958	19	1,61	10	1,7	+			+		+		Lymphoedème hypoplasie maxillaire inférieur	0	+		diminué	Hypospade
31	De la Chapelle 1962	16	1,62	9,5	1,5	+		+	+			+	Lymphoedème hypoplasie maxillaire inférieur	0	+	+	diminué	
32	Saccomani 1962	15	1,46	21	3	+	+		+			++	Cou court Malformations genoux	?		+	diminué	Verge normale
33	Cano (in Saccomani) 1962 - cas 1	14	p e t i t			+		+			+			?		+	diminué	

BIOPSIE TESTICULAIRE						DOSAGES HORMONAUX		GENETIQUE	
Tubule	Cellules de Sertoli	Cellules de Leydig	Lignée germinale	Tissu interstitiel	Divers	F S H	17 céto-stéroïdes et autres cortico-stéroïdes	Test de Barr	Caryotypes
Hypoplasie		0	Immaturité	Fibrose modérée		6,58	3,1 6,2		
Sans	valeur					>50	1,5		
Fibres réticulées dans la tunica propria	+	+	Arrêt au stade spermatocytes I et II	Cell. immatures vacuolées	Vaisseaux à paroi épaissie	>72 96	8,4 10,2		
Hypoplasie		0	Spermatogonies avec dégénérescence vacuolaire	Fibrose	Epaississement de la capsule	normal	1,5		
Non	faite					>41	1,2		
Hypoplasie	+	0	Hypoplasie et immaturité			56-65	3 4,2		
Sans	valeur					>96			
Hypoplasie	0	0	0	0		>52,8	7,3	-	
Petits	+	+	Pas de spermatogonie			>180	11,1		
Non	faite					>24			
Non	faite					>52,8			
						2,5 normal	2,76 17 OH 5,64	-	
Immaturité						12			

Nous avons considéré comme seulement possibles les observations
de :

- WEISSENBERG (1928)
- GUENTHER (1929)
- BIZARRO (1938)
- FLAVELL (1943)
- MARTIN (1947)
- GREENBLATT (1948)
- DORFF (1948)
- REFORZO-MEMBRIVE (1949)
- de ULHOA CINTRA (1950)
- CUNNINGHAM (1951)
- ROSSI (1951)
- SOLIS (1951)
- GIRAUD (1951)
- JAMES (1952)
- MAC KENZIE (1953)
- KRAULAND (1953)
- MIDULLA (1955 - cas 1, 2 et 3)
- JACKSON (1957 - cas 3)
- BOGGHI (1958)
- GRUMBACH (1958)
- MIDULLA (1958 - cas 1, 2 et 3)
- de la BALZE (1958)
- CANO (1958 - cas 2 et 3)
- STOERMER (1960)
- OIKAWA (1961 - cas 3)
- FUTTERWEIT (1961)
- STEIKER (1961 - cas 1, 2 et 4)
- HELLER (1965 - cas 3 et 5)
- JOB (1966).

Toutes ces observations sont criticables en raison d'une exploration incomplète. Nous avons décidé de ne pas les utiliser pour l'étude de la séméiologie de l'affection.

Nous avons récusé certaines observations, les unes parce que l'état actuel de nos connaissances permet de les classer sous d'autres rubriques :

- BLOISE (1960 - différenciation testiculaire unilatérale)
- STANGE (1957 - pseudohermaphrodisme mâle)
- FERGUSON (1962 - cas 2: syndrome de KLINEFELTER probable)
- JACKSON (1957 - cas 2) et SONGIN MIBASHAN (1957 - cas 2 et 3)
syndromes de BONNEVIE-ULRICH non turnériens.
- les autres en l'absence de preuves : COURT-BROWN (1960)

Dans un quatrième tableau, nous avons résumé la fréquence comparée de chacune des anomalies rapportées par les différents auteurs. Nous les avons portées d'une part en chiffres absolus, d'autre part en pourcentage, en sachant que celui-ci est sans valeur en raison du petit nombre de cas, mais à seule fin de permettre des comparaisons faciles entre les différents tableaux que nous avons établis.

TABLEAU IV

FREQUENCE DES ANOMALIES (1)

	Retard statural	Ecart standard (moyenne et extrême)	Pterygium Colli	Cubitus Valgus	Anomalies oculaires	Malformations cardio-vasculaires	Déformations thoraciques	Palais ogival	Implantation basse oreilles - cheveux	Anomalies de l'appareil locomoteur	Malformations osseuses	Malformations rénales	Retard mental	Cryptorchidie	Diminution de volume des testicules	Diminution du système pilaux (2)	Verge petite
GROUPE I 11 cas	11/11	3DS	9/11	8/11	7/11	6/11	7/11	6/11	7/11	4/11	4/11	2/11	3/10	7/11	6/11	6/6	4/11
	100%	(1,5-4)	82%	73%	63%	54%	63%	55%	63%	33%	38%	10%	30%	100%	100%	100%	36%
GROUPE II 9 cas	8/9	2,5 DS (0-4)	5/9	5/9	4/9	3/9	3/9	2/9	3/9	2/9	6/9	3/9	6/9	3/3	6/9	3/3	2/9
	90%		56%	55%	44%	33%	33%	22%	33%	22%	87%	33%	67%	90%	8/9	100%	22%
GROUPE III 13 cas	11/13	2,2 DS (1,5-4)	8/13	9/13	5/13	4/13	2/13	4/13	3/13	0	6/13	0	3/8	5/13	9/13	7/8	4/13
	84%		61%	69%	38%	30%	15%	31%	25%	0	45%	0	37,5%	(3) 13/13	100%	87%	31%

(1) les fractions comportent comme numérateur le nombre de cas constatés et comme dénominateur le nombre de cas où l'anomalie a été recherchée.

(2) malades pubères.

(3) un malade a simultanément un testicule cryptorchide et un de petit volume suivant le côté.

On peut remarquer d'emblée que les trois groupes présentent de grandes analogies en ce qui concerne la fréquence des différentes malformations, ce qui prouve bien l'homogénéité des observations rassemblées, et la réalité de l'existence d'un tableau propre au syndrome de Turner mâle.

Si l'on compare les pourcentages des trois séries, on constate :

1. - entre les tableaux I et II quelques différences assez frappantes.

Dans le groupe II :

- fréquence nettement plus élevée du retard mental (67% au lieu de 30%) avec, en moyenne, un quotient intellectuel nettement plus abaissé
- rareté du palais ogival (22,2% au lieu de 55%)
- fréquence accrue des malformations osseuses (67% au lieu de 36%).

Il est probable que ces écarts sont liés aux anomalies chromosomiques, fait attendu pour le retard mental, puisque 6 malades sur 9 ont un nombre de X supérieur à la normale. Ces divergences sont toutefois trop modérées pour permettre de classer cliniquement un malade dans le groupe I ou II, et le caryotype est absolument nécessaire pour le faire.

2. - les différences entre les groupes I et II d'une part, III de l'autre, sont très probablement dues à ce qu'elles n'ont pas été recherchées systématiquement, car il s'agit d'observations relativement anciennes, remontant à une époque où l'on ignorait la fréquence de ces malformations dans le syndrome de Turner féminin.

Ces divergences sont certainement liées au moins en partie au fait que les malades du groupe III auraient été intégrés dans les tableaux I ou II de façon imprévisible si un caryotype avait été pratiqué.

S E M E I O L O G I E

Malgré ces écarts, l'aspect de Turnérien mâle peut être décrit comme suit :

- il s'agit d'un individu de petite taille, dont le retard statural n'est pas extrêmement important (de 2 à 3 déviations standard dans la majorité des cas.)

Il présente un grand nombre d'anomalies :

- ptérygium colli et cubitus valgus sont de loin les malformations les plus fréquemment rencontrées, puisqu'on les a observées chacune 22 fois. Certains auteurs tendent à les considérer comme nécessaires au diagnostic, mais la chose est certainement inexacte.

En effet, le ptérygium colli est onconstant, et cette malformation peut parfaitement se rencontrer sans syndrome de Turner. Enfin le cubitus valgus est une anomalie extrêmement fréquente dont la valeur séméiologique est souvent discutable.

- les malformations osseuses sont rencontrées chez 22 malades. Certaines observations ne comportent pas de détails ou présentent des anomalies de peu d'intérêt. Nous n'avons retenu que les plus fréquentes :

- . malformations des mains et des pieds portant sur la longueur : syndactylie ou clinodactylie
- . anomalies du rachis : cyphose, scoliose, lordose
- . hypoplasie du maxillaire inférieur (5 cas).

- il existe des déformations du thorax (notées 12 fois) : le plus souvent en bouclier, mais parfois en carène ou en pectus excavatum,
- le retard de l'âge osseux est toujours modéré et intermédiaire entre l'âge statural et l'âge chronologique.
- on note parfois une hypotonie musculaire, une hyperlaxité articulaire ou à l'inverse un blocage.
- certains sujets présentent un lymphoedème des extrémités.
- les naevi sont rares (2 cas)
- le palais ogival a été signalé 12 fois.
- les malformations oculaires sont nombreuses (16 cas). Elles ne sont pas graves; trois seulement sont rencontrées avec une fréquence notable : l'épicanthus, l'hypertélorisme et le prosis.
- l'atteinte de l'appareil cardio-vasculaire est noté 13 fois. Chez 12 malades, un diagnostic exact a été porté. Les anomalies sont très diverses :
 - . C.I.V. (cas 16 et 17 de nos tableaux)
 - . C.I.V. + R.P. (4 et 30)
 - . R.P. + C.I.A. (2)
 - . C.I.A. (5 et 32)
 - . C.I.A. + C.I.V. (26 et 31)
 - . R.A. valvulaire et sus-valvulaire + hypoplasie de l'aorte (7)
 - . canal artériel (18)
 - . la coarctation de l'aorte n'est signalée qu'une fois (1).

La grande fréquence de ces malformations et la rareté de la coarctation s'opposent à ce que l'on rencontre dans le syndrome de Turner féminin.

- la proportion^s inverse pour les malformations rénales (5 cas) ; mais peut-être n'ont-elles pas été recherchées systématiquement. Il n'en existe aucun cas dans le tableau III (observations relativement anciennes) et 4 auteurs signalent seulement que les reins sont normaux. Les anomalies sont :
 - . hydronéphrose
 - . rein double
 - . obstruction bas située.

- le retard mental est présent dans un peu plus du 1/3 des cas ; s'il est important, on doit penser à une anomalie du caryotype ; à ce sujet, il serait peut-être intéressant d'étudier les dermatoglyphes de ces malades comme BURGIO l'a fait dans son observation, et de GROUCHY et Coll. dans le Turner féminin.

- les organes génitaux externes présentent de constantes anomalies : diminution du système pileux chez les sujets pubères, mais surtout cryptochordie (15 cas) ou diminution du volume testiculaire (21 cas). La verge est assez souvent diminuée de volume (10 cas).
 On a signalé deux hypospadias.
 Il n'y a jamais d'ambiguïté des organes génitaux externes ou internes.

D I A G N O S T I C P O S I T I F

Il est affirmé par des études complémentaires :

- La biopsie testiculaire s'avère un examen très précieux, mais il connaît des limites assez strictes. En effet :

- . on sait que tout testicule cryptorchide présente des lésions histologiques telles qu'une diminution du diamètre des tubules, une sclérose, des troubles de la maturation, et même une raréfaction des spermatogonies.
D'autre part, lorsque la cryptorchidie est unilatérale, il existe des lésions du testicule scrotal qui sont alors moins importantes.
- . avant la puberté le testiculé^{ne} comporte que des tubules de petit calibre ; il n'y a pas de cellules de Leydig ; les cellules de Sertoli sont indifférenciées, la lignée germinale s'arrête au stade de spermatogonie, si bien que l'on ne doit pas tenir pour pathologiques ces aspects lorsqu'ils sont signalés chez de jeunes enfants.
- . l'examen histopathologique en lui-même est très difficile, et les mêmes coupes vues par différents observateurs peuvent donner lieu à des interprétations variables.

Dans notre série, nous avons pu relever 22 biopsies valables :

- dans 9 cas il s'agit de testicules cryptorchides. Ils présentent des lésions banales de cette malformation, mais en outre une aplasie complète de la lignée germinale. Seul le cas 2 de SCHOEN (10) possède quelques rares spermatogonies.
- dans 13 cas, les testicules sont en position scrotale. Les lésions sont extrêmement diverses; les plus fréquemment

rencontrées sont une hypoplasie du tubule avec des altérations de la basale, l'altération ou l'absence de cellules de Leydig et de Sertoli, la sclérose du tissu interstitiel. Elles rappellent celles du testicule cryptorchide.

Il n'existe en aucun cas de hyalinisation des tubules.

Les lésions les plus caractéristiques sont celles de la lignée germinale qui présente une aplasie complète ou un arrêt de maturation précoce au stade de spermatogonies ou beaucoup plus rarement un arrêt à celui de spermatocyte.

L'arrêt de maturation semble en moyenne moins précoce que dans les testicules cryptorchides.

La seule lésion constante de cette dysgénésie reste donc l'atteinte de la lignée germinale.

- Les examens biologiques montrent que :

- . le taux des 17 céstéroïdes est bas ou normal.
 - . le taux des F.S.H. est normal avant la puberté, et en règle générale très élevé au-delà de cet âge. Entre 10 et 16 ans, il est variable sans doute en fonction de l'âge où devrait s'installer la puberté, si bien qu'à ce stade un taux de F.S.H. bas ne permet en aucun cas de récuser le diagnostic de Turner mâle. C'est ainsi que le malade de SCHOEN (18) présentait un taux de 5 à 12 ans et de 80 à 16 ans.
- Parmi les cas où nous possédons simultanément F.S.F. et 17 céstéroïdes, il ne semble pas y avoir de corrélation entre les deux.

Les autres dosages hormonaux ont été effectués si rarement qu'il n'est pas possible d'en tirer la moindre déduction. Signalons toutefois que certains auteurs (SCHOEN en particulier : cas 18) se sont basés sur une étude particulièrement complexe pour affirmer l'existence d'une insuffisance leydigienne fonctionnelle associée.



- Le caryotype

- est 11 fois normal : $44 A + X Y$

- il est 9 fois anormal :

. il s'agit dans 4 cas de mosaïques

mosaïque: 4 ou 5 acrocentriques difficilement identifiables (13)

$44 A + XXY / 44 A + XY$ (15)

acrocentriques supplément. en 21/22 délétion 6-12
probablement en 12 (16)

$44 A + XO / 44 A + XX / 44 A + XY$ (18)

. dans 3 cas le malade est porteur de 1 à 3 X supplémentaires :

$44 A + XXXY$ (12)

$44 A + XXY$ (14)

$44 A + XXXXY$ (17)

. dans 1 cas, il est $44 A + XY$ mais avec un Y long

. une seule fois il y a vraisemblablement eu délétion et translocation.

Tous sont porteurs d'un Y, sauf le malade d'OIKAWA (13) et encore, SOLOMON considère-t-il que certains chromosomes supplémentaires sont peut-être des équivalents d'un Y.

Il n'y a pas de polysomie pour les Y, mais BURGIO a un Y long.

- dans 13 cas enfin le caryotype n'est pas connu.

Par rapport au syndrome de Turner féminin, il semble exister une fréquence beaucoup plus élevée d'anomalies du caryotype, sans que nos trop courtes séries puissent avoir de valeur.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Il ne se pose pratiquement pas si on admet la définition stricte énoncée ci-dessus. Cependant :

- L'existence de malformations permet d'exclure toutes les hypo ou aplasies génitales non turnériennes :
 - les impubérismes hypogonadotrophiques,
 - le syndrome de del CASTILLO et de la BALZE,
 - les atrophies congénitales (syndrome du testicule rudimentaire, anorchidie congénitale) ou acquises.
- La présence de deux testicules exclut la différenciation testiculaire unilatérale ou dysgonadosomie mâle.
- L'aspect normal des organes génitaux externes élimine tous les pseudohermaphrodismes.
- La dysgénésie génitale (aplasie de la lignée germinale ou arrêt de maturation à la biopsie, élévation du taux des F.S.H.) élimine les états malformatifs apparentés au Turner et que l'on classe généralement sous le nom de syndrome de BONNEVIE-ULRICH.
- Quant au syndrome de KLINEFELTER, il en diffère tant par son aspect clinique, sa grande taille que par ses lésions histologiques propres.
- Enfin, le syndrome de REIFENSTEIN peut être éliminé en raison de son hypospadias (très rare dans le Turner mâle), du taux des F.S.H. en principe normal après la puberté, mais surtout du caractère pathologique de la génitographie et du respect des stades précoces de la lignée séminale à la biopsie testiculaire.

E T I O L O G I E

La similitude des syndromes de Turner féminin et masculin suggère de toute évidence une étiologie analogue.

Comme le fait remarquer LENZ, W. (symposium international sur la pathologie du sexe chez l'enfant : Min. Péd. 1965, 10, 547.553), une mutation du chromosome Y (mutation non discernable par nos méthodes actuelles) semble être la seule explication valable, mais elle ne peut être vérifiée maintenant. Quoiqu'il en soit, en raison de leur stérilité, tous les Turnériens mâles doivent être le fait de mutation récente. Cette hypothèse est corroborée par le fait que la fréquence de ce syndrome semble être de 10% du syndrome de Turner féminin c'est-à-dire d'environ 1 pour 50.000 naissances, à peine supérieur à l'ordre de grandeur habituel du taux de mutation des gènes humains (gènes humains : 1/100.000 à 1/1.000.000).

L'ensemble de cette étude montre donc l'individualité indiscutable du syndrome de Turner mâle et sa grande analogie avec son homologue féminin. Si, initialement, le fait semblait inexplicable et autorisait toutes les critiques, les connaissances actuelles des dysgénésies gonadiques permettent de le rattacher " à l'aspect le plus poussé de différenciation masculinisante " (P. GUINET).

C O N C L U S I O N S

Malgré l'apparente hétérogénéité de l'ensemble des 33 cas présentés, il est possible d'individualiser le syndrome de Turner chez le mâle. Les éléments caractéristiques sont :

1. Une petite taille
2. Des anomalies morphologiques au premier rang desquelles viennent le ptérygium colli, le cubitus valgus et les malformations osseuses, accompagnées dans la moitié des cas de malformations oculaires et cardiovasculaires, alors que les rénales sont beaucoup plus rares. Leur association est évocatrice, mais aucune d'elles n'est indispensable au diagnostic.
3. La diminution du système pileux chez les sujets pubères est constante ; la cryptorchidie est fréquente, Il n'y a jamais d'ambiguïté des organes génitaux externes ou internes.
4. L'interprétation de l'histologie du testicule est délicate; néanmoins, un fait est caractéristique et constant : c'est l'aplasie de la lignée germinale . Il n'existe en aucun cas de hyalinisation des tubules.
5. Le caryotype est remarquable par la fréquence élevée de ses anomalies : parmi les 20 observations où il a été étudié, nous l'avons trouvé 9 fois anormal, coexistant alors presque toujours avec un retard mental important.

L'ensemble de cette étude montre donc l'existence indiscutable du syndrome de Turner chez le mâle, dont le diagnostic repose sur l'association

d'anomalies morphologiques et d'un testicule dysgénétique. Sa grande analogie avec son homologue féminin suggère une étiologie semblable dont la découverte bénéficierait sans doute d'une connaissance plus approfondie du génosome.

Le Président de la Thèse :

M. JEUNE

VU, le Doyen :

Pour le Doyen,

L'Assesseur,

M. LEVRAT

VU et permis d'imprimer

LYON, le 14 avril 1967

Le Recteur, Président du

Conseil de l'Université ,

P. LOUIS

B I B L I O G R A P H I E

I - DIVERS ET GENERALITES

1. GOTIE S., CANLORBE P. et LANGE J.Cl.
Etude histologique expérimentale et clinique du testicule cryptorchide.
Sem. Hôp. Paris, Ann. Péd. 1966, 42, 4, 262.
2. GRUMBACH M.M., BLANC W.A. et ENGEL E.T.
Schéma du sexe chromatinien dans la dysgénéésie du tube séminifère et autres désordres testiculaires ; relation entre hermaphrodisme vrai et le syndrome de Klinefelter.
Revue de l'ontogenèse gonadique. J. Clin. Endoc. and Met. 1957, 17, 6, 703.
3. DECOURT (J.), GUINET P.
Les états intersexuels.
Maloine édit. Paris 1962, p. 103 à 105.
- 3 bis GUINET P.
Dysgénésies gonadiques.
Encyclopédie médico-chirurgicale. Glandes endocrines. Fasc. 10033 A 10, p. 9 (mise à jour 1966).
4. HELLER R.H.
The Turner phenotype in the male.
J. Ped. 1965, 66, 38.
6. LAMY M., JOSSO N., GROUCHY J.Cl. et BITAN A.
Anomalies des gonosomes.
Rapport au 20ème Congrès de l'Association des Pédiatres de langue française. Tome III, p. 67.
7. NOWAKOWSKI H., LENZ W.
Genetic aspects in male hypogonadism.
Rec. Progress horm. Res. 1961, 17, 53.
8. DVERZIER C.
Das klinische Bild des sorg. männlichen Turner Syndrom.
Deut. Arch. Klin. Med. 1964, 209, 422.

9. ZUPPINGER K. et COLL.
Syndrome du pterigium. Etat actuel du problème.
Minerva pediatrica 1965, 17, 11, 620.

II - REFERENCES DU TABLEAU I

10. BECK H., BERTHAUX P., d'ANGLEJEAN-CHATILLON G., BOHM G.,
VIGNALON J.
Nanisme avec hypogonadisme hypogonadotrophique.
Sem. Hôp. Paris, 1962, 38, 23, 1405.
11. FRACCARO M., IKKOS D., LINDSTEN J., LUFT R. et TILLINGER K.G.
Testicular germinal dysgenesis, male Turner's syndrome.
Acta Endoc. 1961, 33, 98.
12. DE GENNES J.L., DE GROUCHY J., LAMY M.
Dysgénésie gonadique et malformations de type turnérien chez un individu phénotypiquement et chromosomiquement masculin.
Sem. Hôp. Paris, 1963, 39, 17/4, 794.
13. GERBEAUX A., DE GENNES J.L., EMERIT L., MILHAUD A., DE GROUCHY J.,
LENEGRE J.,
Rétrécissement aortique valvulaire et sus-valvulaire et syndrome dit de Turner mâle.
Bulletin S.M.H.P. 1965, 116, 65, 4, 445.
14. GUSTAVSON K.H., HAGBERG B., KNUTSON H., SJÖLIN S.
The pterigium colli Syndrom in the male. A clinical, histological and cytogenetical study of two cases.
Acat Paed. (Stockholm) 1964, 53, 454.
15. HELLER R.H.
Cf. Généralités N°4.
16. MEYERSON L., GWINUP G.
Turner's syndrome in the male.
Arch. Int. Med. 1965, 116, 1, 125.
17. MORISHIMA A., GRUMBACH M.M.
Caryotypic analysis in a case of Turner's syndrome in a phenotypic male.
Amer. J. Dis. Child. 1961, 102, 535.
18. SCHOEN E.J.
Diminished testicular function in the male Turner's syndrome.
J. Clin. Endoc. 1965, 25, 101.
19. TRITSCH H. et SCHWARZ G.
Germinal Zellaplasie und Kleinwuchs.
Deut. Med. Woch. 1963, 88, 701.

III - REFERENCES DU TABLEAU II

20. FERGUSON-SMITH M.A., JOHNSTON A.W., HANDMACKER S.D.
Primary amentia and microorchidism associated with XXXY Sex chromosome constitution.
Lancet 1960, 2, 278, 184.
21. HELLER R.H.
Cf. Généralités N°4.
22. KLOTZ H.P., MASSIN J.P., CHIMENES H., SORS C.H. et DE GROUCHY J.
Caryotype pathologique d'une dysgénésie "non klinefelterienne" du tube séminifère. Mosaïque XXY/XY.
Sem. Hôp. Paris, 1962, 38, 56/7, 3202.
23. LAGUENS R., BIANCHI N.O., CABAROU A., CAINO H.
A studio cromosomico en el síndrome de Turner en el Varon.
Riv. Clin. Española 1961, 5, 330.
24. OIKAWA K., BLIZZARD R.
Chromosomal studies of patients with congenital anomalies simulating those of gonadal aplasia.
New England J. Med. 1961, 264, 1009.
25. SOLOMON I.L., HAMM C.W. and GREEN O.C.
J. Ped. 1963, 63, 4, 713
26. ROSS G.T., HOLLAND J.M., KISER W.S., DOUGLAS G.W.
XO/XY chromosomal mosaicism and extra-genital stigmata of Turner's syndrome in phenotypic male.
J. Clin. Endoc. Met. 1965, 25, 141.
27. SACREZ R., CLAVERT J., KLEIN M., PAIRA M., RUMPLER J., MANDRY J. et MEYER R.
Dysgénésie gonado-somatique XXXXY.
Arch. Fr. Ped. 1965, 22, 41.
28. SCHOEN E.J.
Cf. référence 18.
29. BURGIO G.R., FRANCESCA SEVERI and BISCATTI G.
Chromosomal constitution and gonadal alterations in four cases of Turner Syndrome (three cases in female phenotype and one case in male phenotype).
Ann. Paediat. 1966, 3, 207, 182.

IV - REFERENCES DU TABLEAU III

30. ALSLEV J. et REINWEIN H.
Über das familiäre Vorkommen des sog. Ulrich Turner syndrom.
Deut. Med. Wsch. 1958, 83, 601.
31. AVIN J.
The male Turner's syndrome.
A.M.A.J. Dis. Ch. 1956, 91, 630.
32. BECKER H.W.
Agonadismus mit kongenitalen Missbildungen beim Mann.
Die Medizinische. 1957, 10, 351.
33. CANO
Cité par Saccomani N°39.
34. De La CHAPELLE A.
Cytogenetical and clinical observations in female gonadal dysgenesis.
Acta Endoc. Suppl. 1962, 65.
35. FROMM G.A., BUR G.E.
Insuffisance gonadique prépubertaire. Ses corrélations avec la glande surrénale et les thyrotrophines sanguines.
Acta Endoc. 1955, 19, 112.
36. HALONEN P.I., SAPPÄLÄ T. et HAKKILA J.
Turner's syndrome in a man.
Acta Med. Scand., 1956, 153, 427.
37. JACKSON W.P.O. et OFFENBERG R.
Turner's syndrome in the male.
South African M.J. 1957, 31, 226.
38. Mac CULLAGH E.P.
Sex hormone deficiencis. Some clinical consideration. Recent Prog.
Horm. Res. 1948, 2, 295.
39. OSTER J.
Retarded Growth in association with gonadal insufficiency. Three cases of Turner's syndrome.
Acta Ped. 1954, 43, 311.
40. REINER I. et GRNJA St.
Apparition d'un syndrome de Turner mâle dans une famille.
Aerztl. Woch. 1955, 34, 35, 10, 1039.

41. SACCOMANI F.
Syndrome de Turner chez l'homme.
Fracastaro. 1962, 55, 1, 1.
42. SOHVAL A.R.
In SOFFER L.J. - Disease of the Endoc. Glande. 1957, Ed. Lea et
Febinger. Philadelphie.

V - CAS POSSIBLES

43. BALZE F.A. de la, ASLAN C.M. et GURTMANN A.
Syndrome de Turner en el varon.
Rev. Assoc. Med. Argentina, 1958, 72, 131.
44. BIZARRO A.H.
Brevi Collis.
Lancet 1938, 2, 823.
45. BORGHI
In SACCOMANI Réf. N° 39.
46. CANG
In SACCOMANI Réf. N° 39.
47. CUNNINGHAM G.C., HARLEY J.F.
A case of Turner's syndrome.
J. Ped. 1951, 38, 738.
48. De ULHOA CINTRA A.B., MATTAR E., De ALMEIDA A.L., De OLIVEIRA
Sindromo caracterizado por associacao de nanismo, insufisencia gonadal
e deformidades congenitas con funcao normal da prehipofise.
Arq. Clin. (Arq. Braz. Med.) 1950, 10, 94.
49. DORFF G.B., APPELMAN D.H., LEVINSON A.
Turner's syndrome in the male.
Arch. Ped. 1948, 65, 555.
50. FLAVELL G.
Webbing of the neck with syndrome in the male.
British J. surgery 1943, 31, 150.
51. FUTTERWEIT M., CHAPMAN M.L., SALVANESCHI J.P., MOLOSHOK R.E.
Multiple congenital defects in a twelve years old boy with cryptorchidism
(male Turner's syndrome).
Metabolism, 1961, 10, 1074.

52. GIRAUD
Syndrome de Turner chez un homme de 20 ans.
Pédiatrie 1951, 40, 1024.
53. GREENBLATT R.B., NIEBURGS H.E.
Turner's Syndrome.
J. Clin. Endoc. 1948, 8, 993.
54. GRUMBACH M.M. and BARR M.L.
Nuclear sex in Sexual anomalies.
Rec. Progress horm. Res., 1958, 14, 255.
55. GUENTHER H.
Beitrag zur Nosologie des Zwittertums und der Anomalien des genito-interrenalen Systems.
Arch. Path. Anat. 1929, 274, 5432.
56. HELLER R.H.
Réf. N°4.
57. JACKSON
Réf. N°35.
58. JAMES T.
Turner's syndrome in a male infant.
Edimburg Med. J. 1952, 59, 344.
59. JOB J.C., CANLORBE P., ROSSIER A.
Le syndrome de Turner chez l'enfant.
Sem. Hôp. Paris, Ann. Ped. 1963, 6, 2, 367.
60. KRAULAND, STEINBRENNER F. et SPIEL W.
Deut. Arch. Klin. Med. 1953, 200, 490.
61. Mac KENZIE D.F.
Turner's syndrome in the male.
British Med. J. 1953, 2, 1273.
62. MARTIN C.
Pterigium Colli chez un garçon avec un syndrome de Turner et de Klippel-Feil associés.
Laval Médical 1947, 12, 461
63. MIDULLA
Cité in SACCOMANI Réf. N° 39.
64. OIKAWA
Réf. N° 24.

65. PRUNTY F.T.G., Mac SWINEY R.R., CLAYTON B.E.
Primary gonadal insufficiency in a girl and a boy. Metabolic effects
of estrogen and testosterone.
J. Clin. Endoc. 1953, 13, 1480.
66. REFORZO-MEMBRIVES J., TRABUCCO A., ESCARDO F.
A case of rudimentary testes delayed growth and congenital malformations.
Turner's syndrome in a male.
J. Clin. Endoc. 1949, 9, 1333.
67. ROSSI, CAFLISH
Le syndrome de pterigium colli.
Helv. Péd. Acta. 1951, 6, 119.
68. SOLIS J., SCHWARTZ M.M.
Síndrome de gonados rudimentarios baj estatura, cuello corto y cubitus
valgus.
Rev. Med. Rosario, 195 , 41, 222.
69. STEIKER D.D., MELLMAN W.J., BONGIOVANNI A.M., EBELEIN W.R.,
LEBOEUF G.
Turner's syndrome in the male.
J. Ped. 1961, 58, 321.
70. STOERMER J. et ANTON H.
Contribution to problem of so called male Turner's syndrome.
Med. Welt. 1960, 7, 363.
71. WEISSENBERG S.
Eine eigentümliche Hautfaltenbildung am Halse.
Anthropol. Anz. 1928, 5, 141.

VI - AUTEURS RECUSES

72. BLOISE W. et Coll.
Gonadal dysgenesis (Turner's syndrome) with male phenotype and XO
chromosomal constitution.
Lancet 1960, 2, 1959.
73. STANGE et Coll.
Deut. Med. Woch. 1957, 1860.
74. FERGUSON
Cf. Réf. N° 20.

- 75. JACKSON
Cf. Réf. N° 35

- 76. SOUGIN-MIBASHAM R. et JACKSON W.P.U.
Turner's syndrome in the male.
South African Med. J. 1957. 31, 226.

- 77. COURT-BROWN, JACOES P.A., DOLL R.
Interprétation of chromosome counts made in bone marrow cells.
Lancet 1960, 1, 160.



TABLE DES MATIERES

Introduction	1
Observation personnelle	2
Définition	8
Les observations de la littérature	10
Séméiologie	21
Diagnostic positif	24
Diagnostic différentiel	27
Etiologie	28
Conclusions	29
Bibliographie	31

